Жирэмсэн эхэд хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопатиг оношилсон ховор тохиолдол

С.Яндагсүрэн[1], П.Ганцэцэг[1], Н.Батболд[2], М.Пагамдулам[1]

[1]ХЭСТЭмгэг судлалын үндэсний төв,
[2]ЭХЭМҮТ, ЭБЭЭ
Цахим шуудан: yandagaa30@gmail.com, Утас: 88041414

Түлхүүр үг:
Зүрхний дутагдал
Зүрхний булчингийн өөхлөлт
Гэнэтийн зүрх зогсолт
Жирэмсний хяналт

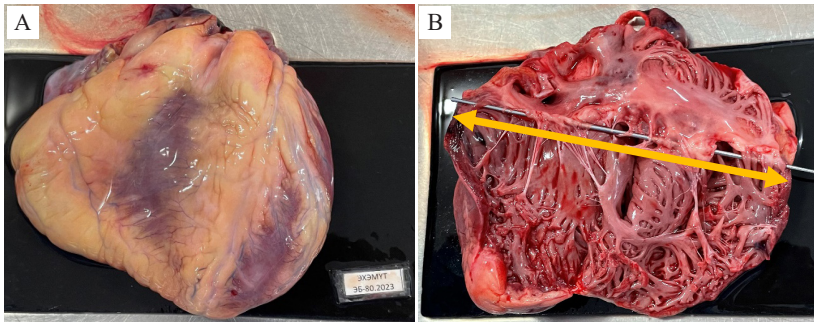
Товч утга:
Удиртгал: Хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопати нь залуу хүмүүсийн дунд тохиолдох гэнэтийн үхлийн 10-15%-г эзэлдэг[1] ба тархалт нь 2000-5000-д 1 тохиолддог ховор эмгэгүүдийн нэг юм.[2] Ялангуяа жирэмсэн эмэгтэйчүүдийн дунд 0.02-0.05%-тай тохиолддог байна.[3] Дээрх эмгэгтэй жирэмсэн эмэгтэйчүүдийн 18-33%-д толгой эргэх, амьсгаадах, зүрх дэлсэх, тахикарди, синкопи унах зэрэг шинж тэмдэгүүд илэрдэг ба жирэмсний хугацаанд уг эмгэгийг оношлох боломжтой бөгөөд жирэмслэхээс өмнө зүрхний дефибрилятор суулгац эмчилгээг хийдэг.[4] **Тохиолдлын танилцуулга:** 24 настай жирэмсний 24-25 долоо хоногтой эмэгтэй ажил дээрээ гэнэт ухаан алдан эмнэлгийн хүлээн авах, яаралтай тусламжийн тасагт хүргэгдэн ирсэн. Ирэх үед биеийн байдал маш хүнд, ухаангүй, амьсгалгүй, зүрхний цохилт сонсогдохгүй байсан бөгөөд сэхээн амьдруулах арга хэмжээг авсан боловч амьсгал, зүрх сэргэхгүй байсаар эндсэн. **Оношилгоо:** Хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопатиг эмгэг судлалын шинжилгээгээр оношилсон бөгөөд уг тохиолдолд жирэмсэн эх олон эрхтний төрөлхийн хөгжлийн гажиг, баруун ховдлын хэм алдагдалтай кардиомиопати зэрэг хавсарсан эмгэгтэй байснаас зүрх томорч, зүрхний дутмагшил гүнзгийрэн эндсэн. **Дүгнэлт:** Уг эмгэг нь залуу хүмүүсийн гэнэтийн үхлийн голлох шалтгаануудын нэг бөгөөд олон эрхтний хөгжлийн гажиг, архаг халдвар, жирэмслэлт зэрэг нь эрсдлийг нэмэгдүүлдэг. Цаашид жирэмсэн эхэд эрхтэн тогтолцооны эмгэгийг эрт илрүүлэн, өндөр эрсдэлтэй жирэмсэн эхчүүдийн үзлэг, хяналтыг сайжруулах шаардлагатай байна.

Удирдтгал: Хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопати нь зүрхний булчингийн анхдагч эмгэгүүдийн нэг бөгөөд ялангуяа баруун ховдлыг тархмал хамарсан булчингийн хатингаршил, трансмурал өөхлөлтөөр илэрдэг амь насанд аюултай эмгэг юм.[5] Залуу хүмүүс болон тамирчдын гэнэтийн үхлийн голлох шалтгаануудын нэг болдог ба нийт тохиолдлын 11%-ийг эзэлдэг байна.[6] Насанд хүрэгчдэд 5000-д 1 тохиолддог бөгөөд Итали, Герман зэрэг Европын орнуудад зонхилдог ажээ.[7] Уг эмгэгийн талаар 1970 оны сүүл үеэс эхлэн анх тэмдэглэж ирсэн байдаг.[8] Хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопати нь аутосомын доминант болон рецессив хэлбэрээр удамшдаг ба 50-60%-д десмосомын уураг (desmosomal protein)-г кодлодог PKP2, DSP, DSG2, DSC2, JUP генийн мутацтай холбоотой үүсдэг.[9] Нийт тохиолдлын 30-с дээш хувьд нь удамшлын өгүүлэмжтэй байдаг.[10] Та бүхэнд жирэмсэн эхэд хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопати-г эмгэг судлалын шинжилгээгээр оношлосон ховор тохиолдлыг танилцуулж байна.

Тохиолдлын танилцуулга: 24 настай жирэмсний 24-25 долоо хоногтой эмэгтэй, ажил дээрээ гэнэт ухаан алдан эмнэлгийн хүлээн авах, яаралтай тусламжийн тасагт ухаангүй, амьсгалгүй, зүрхний цохилт сонсогдохгүй гэсэн зовуурьтай ирсэн. Ирэх үед биеийн байдал маш хүнд. Хүүхэн хараа өргөссөн, амьсгалгүй, зүрхний цохилтгүй тул сэхээн амьдруулах арга хэмжээг 1 цаг 17 минутын турш авсан боловч үр дүнгүй байсаар эндсэн. 2007 онд бөөрний тэвшинцэрийн нарийсал, 2018 онд бөөрний усжилт оношоор 2 удаа мэс засалд орж байсан. Жирэмсний хяналтанд 8-9 долоо хоногтойд орсон ба жирэмсний эрт үеийн хордлоготой байсан. Жирэмсний хугацаанд өрхийн эрүүл мэндийн төв, дүүргийн эмнэлэг, III шатлалын эмнэлэгт тус бүр үзүүлэн хэвтэж 9 удаагийн үзлэгт тахикардитай байсан ба зүрхний цохилтын тоо 87-97 хооронд хэлбэлзэж байсан.

Эмгэг судлалын шинжилгээгээр биеийн жин 62 кг, өндөр 182 см, зүүн талын VIII, IX хавирга дотогш хонхойсон, сээрний I-V нугалам зүүн тийш

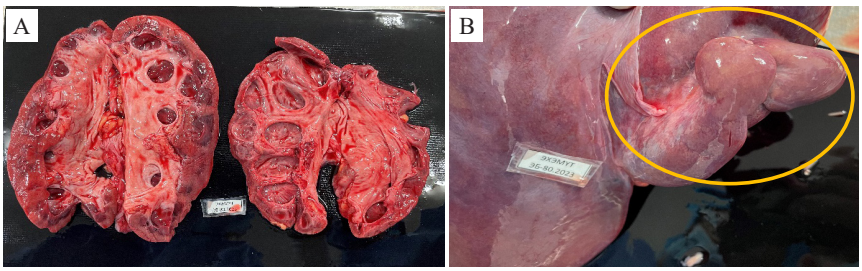
мурийж сколиоз үүссэн, зүрх 379.4 г, баруун тийш илүү томорсон, бөөрөнхий хэлбэртэй, үнхэлцэг хальс өөхөлсөн, эпикард нэлэнхүйдээ шаргал өөхтэй, зүрхний хөндий цусгүй, хоосон, гурван хавтаст хавхлаас дэлгэсэн өргөн 13.5 см (N 11.5см), баруун тосгуур ховдлын хөндий эрс тэлэгдсэн, баруун ховдлын хөхлөг булчингууд бүдүүрсэн, 2 хавтаст хавхлагын дэлгэсэн өргөн 10 см байв. (Зураг 1)



Зураг 1. Зүрхний үлэмж бүтэц

А. Эпикард нэлэнхүйдээ шаргал өөхтэй, зүрх эрс томорсон /баруун тал илүү/, бөөрөнхий хэлбэртэй. В. Зүрхний баруун тал: 3 хавтаст хавхлагын дэлгэсэн өргөн-13.5 см (N-11.5 см), баруун ховдлын хөндий эрс тэлэгдсэн, баруун ховдлын хөхлөг булчингууд бүдүүрсэн.

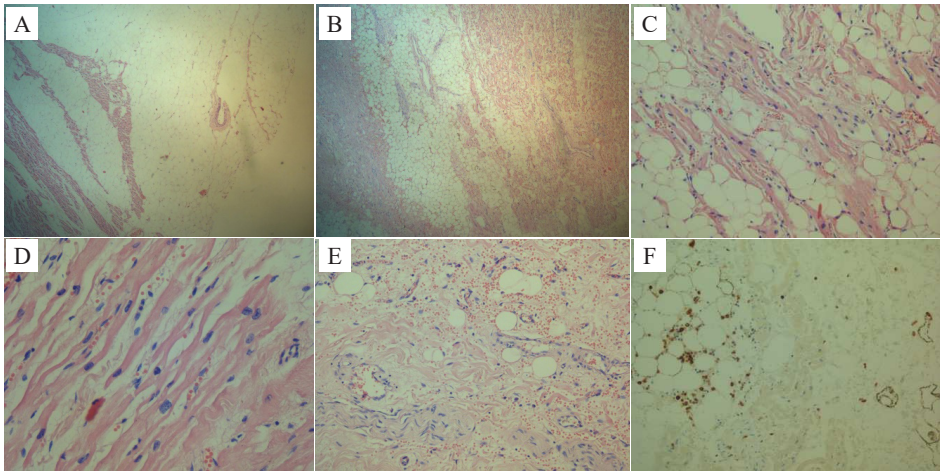
Элэгний зүүн дэлбэнгийн доод гадаргууд 10х4.5х3.5 см нэмэлт дэлбэнтэй, дэлүүний үүд хэсгийн өөхөн эдэд 1.5 см голчтой нэмэлт дэлүүтэй, хоёр бөөрний гадаргууд олон тооны 0.3-0.5 см хонхойсон голомтуудтай, бөөрний паренхим нимгэрсэн, хоёр талын шээлэй тэлэгдсэн зэрэг макро өөрчлөлтүүд илэрсэн. (Зураг 2)



Зураг 2. Баар болон элэгний үлэмж бүтэц

А. Бөөрний тэвшинцэр тэлэгдсэн, паренхим нимгэрсэн. В. Элэгний зүүн дэлбэнгийн доод гадаргууд 10х4.5х3.5 см нэмэлт дэлбэнтэй.

Эдийн шинжилгээгээр баруун ховдлын кардиомиопати: Эпикард зузаарсан, боловсорсон өөхөн эсүүдтэй, нейтрофил, лимфоцитийн холимог нэвчдэстэй, кардиомиоцитийн бөөм жигд бус хэмжээтэй, зарим хэсэгт томорсон, голомтлогоор бөөм хайлж үхжсэн, кардиомиоцитийн завсраар боловсорсон өөхөн эсүүд арал хэлбэрээр бөөгнөрсөн, завсар эд хавагнасан, макрофагын (CD68 эерэг) нэвчдэстэй, булчингийн ширхэг долгионтож, тасархайтал үүссэн, зүүн ховдлын зүсмэгт голомтлог боловсорсон өөхөн эсүүд, цөөн холимог үрэвслийн эсүүдтэй, гидронефроз, архаг пиелонефрит зэрэг микро өөрчлөлтүүд батлагдсан. (Зураг 3)



Зураг 3. Зүрхний бичил бүтэц

A. *Баруун ховдол: Эпикард зузаарсан, өөхөн эдтэй.* **B, C.** *Баруун ховдол: Кардиомиоцитийн завсраар боловсорсон өөхөн эсүүд арал мэт бөөгнөрсөн.* (H&E 4х *өсгөлт*) **D.** *Кардиомиоцитийн бөөм жигд бус хэмжээтэй, зарим хэсэгт томорсон, зарим хэсэгт бөөм хайлсан.* (H&E 10х *өсгөлт*) **E.** *Зүүн ховдол: Булчингийн ширхүүд долгионтсон, цөөн боловсорон өөхөн эсүүдтэй.* (H&E 10х *өсгөлт*) **F.** *Иммунохистохимийн биомаркер* CD68 *макрофаг эсийн сийвэн эерэг будагдсан.*

Хэлцэмж: Хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопати нь зүрхний хэм алдагдалаар эмнэлзүйд илрэн, зүрхний дутагдал, гэнэтийн үхэлд хүргэдэг.[3] Жирэмсэн үеийн кардиомиопати, кардиомиопатийн бусад хэлбэрүүд, зүрхний саркойдоз, миокардит зэрэг эмгэгүүдээс ялган оношлох ба зүрхний цахилгаан бичлэг, зүрхний эхокардиографи, рентген шинжилгээ, эндомиокардын биопсигоор оношлогдсон тохиолдолд тодруулна.[2] Жирэмслэхээс өмнө оношлогдсон зүрхний дефибрилятор суулгац эмчилгээг хийдэг ба үр дүн сайтай байдаг.[4] Уг эмгэгийн үед зүрхний жин хэвийн эсвэл 400 граммаас дээш нэмэгддэггүй.[5] Эмгэг судлалын шинжилгээгээр ялангуяа зүрхний баруун тал шаргал өөхтэй, баруун ховдлын тэлэгдэл хөнгөн, дунд, хүнд зэргээр илэрдэг. Зарим тохиодолд баруун ховдлын цүлхэн илэрч болно.[1] Зүүн ховдол, ховдол хоорондын таславч хэвийн байдаг бөгөөд уг шинжээр жирэмсэн үеийн кардиомиопатигаас ялган оношлоно.[4] Эмгэг жамд үрэвслийн онол тодорхой нөлөөтэй байдаг нь цөөнгүй судалгаанд дурьдагдсан байна.[10]

Дүгнэлт: Эмнэл зүй, эмгэг судлалын шинжилгээний өөрчлөлтөөс дүгнэхэд жирэмсэн эх олон эрхтний төрөлхийн хөгжлийн гажигтай (хоёр талын бөөр усжих өвчин, нэмэлт элэг дэлүү, нурууны сколиоз) ба хэм алдагдалтай баруун ховдлын кардиомиопати зэрэг хавсарсан эмгэгтэй байснаас зүрх томорч, зүрхний дутмагшил гүнзгийрч уушги хавагнан хүндэрч зүрх, амьсгалын дутагдлаар эндсэн байна.

Уг эмгэг нь залуу хүмүүсийн гэнэтийн үхлийн голлох шалтгаануудын нэг бөгөөд олон эрхтний хөгжлийн гажиг, архаг халдвар, жирэмслэлт зэрэг нь эрсдлийг нэмэгдүүлдэг. Цаашид жирэмсэн эхэд эрхтэн тогтолцооны эмгэгийг эрт илрүүлэн, өндөр эрсдэлтэй жирэмсэн эхчүүдийн үзлэг, хяналтыг сайжруулах шаардлагатай байна.

Ном зүй:

1. *Goff ZD, Calkins H. Sudden death related cardiomyopathies - Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy, arrhythmogenic cardiomyopathy, and exercise-induced cardiomyopathy. Prog Cardiovasc Dis. May-Jun 2019;62(3):217-226. doi:10.1016/j.pcad.2019.04.002*
2. *Kreimer F, Saguner AM, Akin I, Milting H, Eckardt L, El-Battrawy I. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy: Diagnosis, Risk Stratification, and Treatment. Dtsch Arztebl Int. May 2 2025;122(9):229-234. doi:10.3238/arztebl.m2024.0264*
3. *Wijayanto MA, Tristan CD, Lukas GA, et al. Prevalence and associated outcomes of right ventricular dysfunction in peripartum cardiomyopathy: a systematic review, meta-analysis and meta-regression. Open Heart. Aug 17 2025;12(2)doi:10.1136/openhrt-2025-003253*
4. *Schaufelberger M. Cardiomyopathy and pregnancy. Heart. Oct 2019;105(20):1543-1551. doi:10.1136/heartjnl-2018-313476*
5. *Corrado D, Link MS, Calkins H. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. N Engl J Med. Jan 5 2017;376(1):61-72. doi:10.1056/NEJMra1509267*
6. *Darden D, Scheinman MM, Hoffmayer KS. Exercise-induced arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy: Reverse remodeling with detraining. HeartRhythm Case Rep. Sep 2022;8(9):599-603. doi:10.1016/j.hrcr.2022.06.003*
7. *Krahn AD, Wilde AAM, Calkins H, et al. Arrhythmogenic Right Ventricular Cardiomyopathy. JACC Clin Electrophysiol. Apr 2022;8(4):533-553. doi:10.1016/j.jacep.2021.12.002*
8. *Marcus FI. Guy Fontaine: a pioneer in electrophysiology. Clin Cardiol. Feb 1998;21(2):145-6. doi:10.1002/clc.4960210221*
9. *Rehm HL, Berg JS, Brooks LD, et al. ClinGen--the Clinical Genome Resource. N Engl J Med. Jun 4 2015;372(23):2235-42. doi:10.1056/NEJMsr1406261*
10. *Protonotarios N, Tsatsopoulou A. Naxos disease and Carvajal syndrome: cardiocutaneous disorders that highlight the pathogenesis and broaden the spectrum of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy. Cardiovasc Pathol. Jul-Aug 2004;13(4):185-94. doi:10.1016/j.carpath.2004.03.609*

A rare autopsy case of arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy in pregnancy: a case report

Yandagsuren S[1], Gantsetseg P[1], Batbold N[2], Pagamdulam M[1]

[1]National Center for Pathology
[2]National Center for Maternal and Child Health of Mongolia
**E-mail: yandagaa30@gmail.com, Tel: +976-88041414*

Abstract:
Background: Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (ARVC) is a primary disease of the myocardium characterized by fibro-adipocytic replacement of myocytes, mostly in the right ventricle. The prevalence of ARVC in the general adult population is estimated to be approximately 1 in 2000 to 1 in 5000. ARVC is an important cause of sudden cardiac death (SCD) in young adults, accounting for approximately 11 percent of cases overall. ARVC is caused by mutations in a variety of genes, most of which encode desmosomal proteins, with greater than 30 percent of cases being familial in origin. We present a rare autopsy case of pregnant woman diagnosed with Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy.
Case presentation: We report a case of a 24-year-old woman at 24-25 weeks of gestation who suddenly collapsed at work and was brought to the emergency department in cardiac arrest. Despite prolonged cardiopulmonary resuscitation, she was pronounced dead. Her medical history included recurrent renal surgeries for hydronephrosis. Autopsy revealed cardiomegaly (379.4 g) with marked right ventricular dilatation, thickened and fatty epicardium, and microscopic evidence of fibrofatty replacement of right ventricular myocardium with inflammatory cell infiltration (CD3+, CD68+). Associated findings included bilateral hydronephrosis, chronic pyelonephritis, accessory liver and spleen lobes, and thoracic scoliosis. The cause of death was determined to be heart failure and arrhythmia secondary to arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy.
Conclusion: This case highlights the rare occurrence of ARVC in pregnancy complicated by multiple congenital anomalies and chronic infection. Pregnancy-related hemodynamic stress may exacerbate underlying myocardial pathology, leading to fatal arrhythmia. Early detection of cardiovascular and systemic abnormalities during prenatal care is essential to identify high-risk pregnancies and prevent sudden maternal death.

Keywords: Heart failure, Sudden death, Antenatal care, Fibro-adipocytic change of myocardium.